

黑斑息肉综合征 123 例综合分析

梁秀兰 李晓玲 李芳英 杨健

(广西柳州市柳铁中心医院消化科, 柳州市 545007)

【摘要】 目的 探讨黑斑息肉综合征(PJS)的临床表现、病理特征、内镜表现及治疗方法。**方法** 检索国内2006~2009年文献及我院收治的PJS患者共123例,对其临床资料进行分析。**结果** 123例病人均有皮肤、黏膜色素沉着,有胃肠道息肉112例,有家族史58例;以腹痛、便血为主要临床表现;因肠梗阻45例、肠套叠接受外科手术者3例;息肉恶变10例。病理诊断为错构瘤样或增生性息肉或腺瘤。内镜下息肉摘(切)除和部分肠袢手术切除效果良好。**结论** 黑斑息肉综合征以特殊部位的皮肤、黏膜黑斑和消化道多发性息肉为特征;腹痛、便血、肠梗阻为其主要表现;治疗以内镜下摘(切)除胃肠息肉为主。重视定期随访,以早期发现息肉恶变和胃肠道内外并发的恶性肿瘤。

【关键词】 黑斑息肉综合征;临床分析

【中图分类号】 R 730.269;R 758.59 **【文献标识码】** A **【文章编号】** 0253-4304(2010)11-1389-02

黑斑息肉综合征(Peutz-Jeghers syndrome, PJS), 是一类少见的胃肠错构瘤性多发性息肉综合征,其特征为皮肤、黏膜色素斑、胃肠道息肉和常染色体显性遗传^[1,2]。本文通过分析大宗患者的临床特点,总结该病诊断和处理策略。

1 资料与方法

1.1 临床资料 2006年1~12月我科收治确诊黑斑息肉综合征患者4例;在万方数据库([Http://med.wangfangdata.com.cn](http://med.wangfangdata.com.cn))检索2006~2009年24篇文献记载黑斑息肉综合征患者119例,共123例,男65例,女58例,男女之比为1.1:1,年龄2~60岁,平均32岁。诊断标准见文献[3]。

1.2 方法 对患者的临床表现、内镜检查、病理、治疗及预防等方面进行综合分析。

2 结果

2.1 临床表现 临床症状:反复腹痛81例,便血50例,肠梗阻表现45例,肠套叠3例,仅有黑斑无胃肠道症状者14例。黑斑分布:黑斑分布以口唇、指、趾端最为常见,口唇及唇周黑斑93例,指端黑斑76例,趾端黑斑42例,颜面部黑斑25例,鼻尖部黑斑3例。息肉分布情况:有明确息肉者112例,其中小肠息肉32例,大肠息肉14例,胃息肉7例,胃、小肠、大肠都有息肉者11例,多部位息肉者48例。

2.2 家族史 有家族史者58例,其中有一家族有6例确诊患者,1例可疑患者;我科确诊的4例患者同

为一家族。

2.3 病理诊断 有病理确诊者107例,其中错构瘤97例,增生性息肉2例,腺瘤8例。

2.4 合并肿瘤情况 息肉癌变10例,其中胃癌1例,小肠癌4例,大肠癌5例;合并其他部位肿瘤3例,其中肺癌1例,宫颈癌1例,颈淋巴结腺癌1例。

2.5 治疗 本组病人大多数以肠梗阻、肠套叠、大量血便为首发症状,因此以外科手术治疗为主,外科手术切除病变肠段59例,内镜切除息肉28例,外科手术加内镜切除息肉治疗32例,保守治疗4例。

3 讨论

黑斑息肉综合征是由Peutz及Jegher分别于1921年和1949年报告,因此又叫Peutz-Jeghers综合征,简称PJS,其具有三大特征:多发性胃肠道息肉、特定部位的皮肤、黏膜黑色素斑点、常染色体显性遗传。本病临床少见,约50%的病人有家族史,40%~50%的病人为散发病例,男女发病比例相近。

3.1 PJS诊断标准 有家族史,皮肤、黏膜色素斑沉着,胃肠道多发性息肉。病理诊断为错构瘤者可确诊为PJS。杨斌等^[4]认为具有以下特点可临床诊断为黑斑息肉综合征:(1)典型的消化道错构瘤性息肉伴特征性部位黑斑色素沉着,无论其有无家族史;(2)有明确的家族史,具有以上两种特点之一的患者。对没有明确家族史,而仅有上述两种典型表现之一者,或具有消化道腺瘤性息肉伴特征性色素沉着者,应作为可疑病例,需经过本病相关基因遗传学检

测后方可诊断。

3.2 临床表现及治疗 本病皮肤、黏膜色素斑在出生后不久即出现,以后逐渐增多,黑斑系真皮基底色素细胞数量增加和黑色素增加所致,色素斑至青春期最明显,至年长后可逐渐消退。目前认为色素沉着不会发生癌变,不引起临床症状,所以临床上一般不对色素斑进行处理。约5%的病例可无黑斑^[5],因此家族性发病者的随访和筛查中不应忽视无黑斑者。PJS的临床表现多由于胃肠道息肉所致,息肉好发部位以小肠最多,其次为大肠和胃,本组小肠息肉32例,大肠息肉14例,胃息肉7例,胃、小肠、大肠都有息肉者11例,多部位息肉者48例。腹部症状主要有腹痛、消化道出血、肠梗阻、肠套叠等。胃肠道息肉常于出生后不久出现,随着年龄的增长,息肉的数量增多,体积逐渐增大,容易导致肠梗阻、肠套叠、消化道出血等严重并发症,所以本病应定期行胃肠镜检查。PJS的治疗是针对其胃肠道息肉及其并发症为主,胃息肉及大肠息肉行内镜下摘除术为主,或外科手术切除,小肠息肉以外科手术切除为主,辅以内镜下摘除术,随着双囊电子小肠镜诊断治疗技术的不断进步,小肠息肉型患者也有希望以内镜下摘除治疗为主;对息肉基底部>2.0 cm者,应当行外科手术治疗,对于体积较小的息肉应尽可能经内镜摘除。另外,要积极治疗其并发症,如肠梗阻、肠套叠、消化道大出血等,减少病死率。

3.3 息肉病理与癌变 本病息肉组织学检查为错构瘤,主要表现为黏膜基层之网状分布,覆盖正常黏膜,无典型增生,有较多杯状细胞,并有黏液分泌。本病癌变率较其他多发性息肉病低。错构瘤被认为是一种良性病变,赵鹏等^[6]报告,PJS具有发展成腺瘤的倾向,其癌变率为2%~13%。本组癌变10例,癌变率为8.1%,与文献相符。有学者提出本病患者消化道肿瘤可能存在错构瘤-腺瘤-癌的发展途径^[7]。胃、十二指肠内息肉癌变较多,并多见于有错构瘤及腺瘤同时存在的患者。因此认为癌变很可能来自腺瘤,而不是错构瘤。

3.4 肿瘤易感性 PJS患者易并发生多器官的良恶性肿瘤,是一种遗传性肿瘤综合征。王振军等^[7]认为PJS病人是典型的恶性肿瘤高发人群,常见肿瘤依次为大肠癌、胃癌、小肠癌、宫颈癌、卵巢癌、骨肉瘤等,而胰头癌、胆管癌、乳腺癌也属于PJS肿瘤谱。多数肿瘤的发生是通过导致本病的STK11(LKB1)基因

的杂合性缺失而发生,符合经典的遗传性肿瘤发生的理论。约1/2~2/3的患者发现LKB1(STK11)的基因突变^[8]。本组胃肠道息肉恶变10例,其他部位肿瘤3例。所以,除检查消化道之外,还应注意检查病人其他部位。

3.5 预防及随诊 对于具有家族史或已经确诊的患者,应该进行严密的跟踪监测。应定期行胃镜、结肠镜、小肠钡剂或小肠内镜检查,以达到早期诊断,早期治疗、早发现恶性肿瘤,以减少急性并发症的目的。Boardman^[9]主张如下方案:(1)对10~20岁患者,每2年行全消化道造影检查;20~25岁患者,每2年应接受胃肠镜检查;(2)>25岁者,每年接受包括腹部、盆腔的全面体格检查;(3)女性患者还应行乳腺检查、宫颈涂片和盆腔B超检查;(4)男性患者从10岁开始就应该检查睾丸,警惕发生睾丸癌。

参 考 文 献

- [1] Peutz JL. A very remarkable case of familial polyposis of mucous membrane of intestinal tract and nasopharynx accompanied by peculiar pigmentations of skin and mucous membrane[J]. Ned Maandschr Geneesk, 1921, 10(1): 134-146.
- [2] Jeghers H, Mckusick VA, Katz KH. Generalized intestinal polypoidosis and melanin spots of the oral mucosa, lips and digits[J]. N Engl J Med, 1949, 241(25): 993-1005.
- [3] 黄志强. 现代腹部外科学[M]. 长沙: 湖南科学技术出版社, 1994: 182-195.
- [4] 杨斌, 赵博, 王振军. 黑斑息肉病的临床特点和治疗策略[J]. 大肠肛门病外科杂志, 2004, 10(4): 271-273.
- [5] 须田武保, 渡边英伸, 畠山腾义, 等. 特殊Peutz-Jeghers症候群[J]. 临床科学, 1988, 24(3): 332-340.
- [6] 赵鹏, 柳建中, 莫新舒, 等. 黑斑息肉综合征的治疗-附一家族病例分析[J]. 中国肿瘤临床, 2006, 33(4): 221-225.
- [7] 王振军, 刘玉树, 毕郭龙, 等. 黑斑息肉病病人的恶性肿瘤易感性研究[J]. 中国实用外科杂志, 1999, 19(11): 655-656.
- [8] Richard E, Behrman RE, Kliegman RM, eds. Nelson textbook of Pediatrics [M]. 17th ed. Philadelphia: Saunders, 2004: 1291.
- [9] Boardman LA. Heritable colorectal cancer syndromes: recognition and preventive management[J]. Gastroenterol Clin N Am, 2002, 31(4): 1107-1131.

(收稿日期:2010-08-08 修回日期:2010-09-14)